

Antecedents

- Les malalties minoritàries suposen un important repte per al sistema sanitari, atès que sovint tenen un origen genètic, poden afectar molts òrgans, ser greus, representar una amenaça vital o ser crònicament debilitants. El seu diagnòstic és difícil, tenen escasses opcions terapèutiques i per les seves característiques, requereixen un abordatge multidisciplinar.
- A la Unió Europea es consideren malalties minoritàries totes aquelles que presenten una prevalença inferior als 5 casos per cada 10.000 habitants. La baixa prevalença d'aquestes malalties dificulta el desenvolupament clínic de medicaments orfes, els quals són aquells destinats al diagnòstic, prevenció i tractament de les malalties minoritàries, i pels que sovint, l'evidència disponible és escassa.
- El Programa d'Harmonització Farmacoterapèutica (PHF), que estableix criteris d'ús, accés i provisió harmonitzats dels medicaments, tracta d'afavorir un accés equitatiu als tractaments farmacològics de les malalties minoritàries, així com de reduir la variabilitat no justificada de l'ús d'aquests medicaments en els diferents centres amb l'objectiu d'assolir l'atenció integral del pacient i obtenir els millors resultats en salut possibles a l'àmbit del Sistema Integral de Salut de Catalunya (SISCAT).
- Atesa la incertesa en l'evidència clínica i l'elevat cost que presenten aquests medicaments, en alguns casos s'ha establert com a requeriment, per a l'inici i renovació del tractament, una autorització individual per part d'un grup d'experts clínics designats pel CatSalut.
- En el marc del PHF, s'han establert autoritzacions individuals per als tractaments de 18 medicaments utilitzats en 13 malalties minoritàries.¹⁻¹⁸

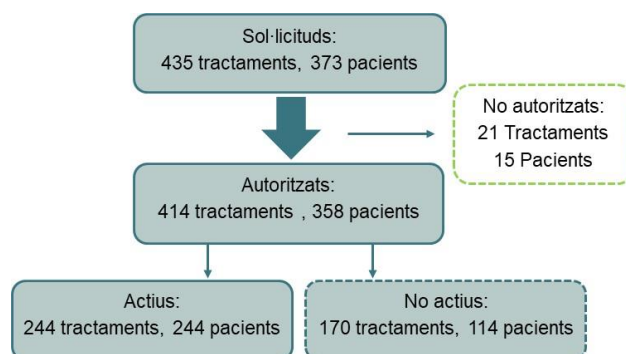
Metodologia

- S'han seleccionat les dades informades pels prescriptors per als pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats al SISCAT amb medicaments d'autorització individual, i que van ser inclosos al Registre de Pacients i Tractaments (RPT) del CatSalut entre l'1 de gener de 2008 i el 31 de desembre de 2020.
- S'han recollit les dades de les sol·licituds de tractament, de les característiques demogràfiques dels pacients tractats, de les malalties motiu del tractament, dels medicaments utilitzats, de la resposta clínica, i dels motius de discontinuació del tractament.
- S'ha analitzat la resposta clínica en els pacients diagnosticats de malaltia de Fabry, malaltia de Gaucher tipus I i III, hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN), síndrome urèmica hemolítica atípica (SHUa) i atrofia muscular espinal (AME).
- S'han exclòs de l'anàlisi de resultats els tractaments dels pacients sense dades de seguiment o aquells que encara no havien assolit el temps necessari per a ser avaluats.
- La despesa i l'avaluació de la durada dels tractaments farmacològics s'ha calculat a partir de les dades de facturació registrades durant el període de temps estudiat.

Resultats

- El nombre de tractaments sol·licitats durant el període analitzat ha estat de 435 per a 373 pacients. Els tractaments autoritzats han estat 414 per a 358 pacients (310 pacients han rebut un sol tractament mentre que 48 n'han rebut dos o més). Els motius de no autorització van ser l'incompliment dels criteris clínics definits en els acords per l'inici del tractament o l'existència de motius per no ser candidats als tractaments.¹⁻¹⁸ A la figura 1 es mostra el diagrama de flux dels tractaments i dels pacients registrats.
- Dels 358 pacients autoritzats, 244 (68,2%) eren actius al final del període analitzat. Per avaluar els resultats en salut, s'han exclòs 36 (10%) pacients per no tenir prou temps de seguiment o informació incompleta.

Figura 1. Flux de tractaments i pacients



Pacients tractats

- En el moment d'iniciar el tractament, els pacients tenien una edat mitjana (desviació estàndard [DE]) de 34 (21,5) anys, dels quals 205 (57,3%) eren homes i 153 (42,7%) eren dones (taula 1).
- Els pacients tractats tenien diferents diagnòstics; els més freqüents van ser les malalties de dipòsit lisosomal (n = 165; 46,1%), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 75; 20,9%), l'atròfia muscular espinal (n = 50; 14%), l'hemoglobinúria paroxismal nocturna (n = 38; 10,6%), la fibrosi quística (n = 18; 5%) i la síndrome d'intestí curt (n = 12; 3,4%). L'edat mitjana (DE) dels pacients i la distribució per sexe segons el diagnòstic es mostra a la taula 2.

Taula 1. Edat i sexe dels pacients tractats.

	Dona (N = 153)	Home (N = 205)	Total (N = 358)
Mitjana (anys)	35,2	31,6	33,2
Mediana (anys)	35,0	33,0	34,0
DE (anys)	22,4	20,9	21,5
Rang (anys)	< 1 - 76	< 1 - 87	< 1 - 87
Percentils			
25	15,5	10,0	11,0
75	56,0	47,0	51,0
< 10 anys (%)	29 (19,0)	48 (23,4)	77 (21,5)
10 - 18 anys (%)	16 (10,5)	17 (8,3)	33 (9,2)
19 - 34 anys (%)	30 (19,6)	40 (19,5)	70 (19,6)
35 - 49 anys (%)	23 (15)	58 (28,3)	81 (22,6)
50 - 65 anys (%)	44 (28,8)	29 (14,1)	73 (20,4)
> 65 anys (%)	11 (7,2)	13 (6,3)	24 (6,7)

Taula 2. Edat i sexe segons el diagnòstic dels pacients tractats.

Malaltia	Edat mitjana (DE) anys	Dona N (%)	Home N (%)	Total N (%)
Síndrome hemolítica urèmica atípica (SHUa)	36,3 (20,5)	32 (20,9)	43 (21)	75 (20,9)
Malaltia de Fabry	45,5 (15,5)	25 (16,3)	40 (19,5)	65 (18,2)
Atròfia muscular espinal (AME)	19,7 (15,6)	21 (13,7)	29 (14,1)	50 (14)
Malaltia de Gaucher tipus I i III	38,5 (18,5)	19 (12,4)	23 (11,2)	42 (11,7)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN)	45,6 (18,9)	16 (10,5)	22 (10,7)	38 (10,6)
Fibrosi quística	12,6 (12,5)	8 (5,2)	10 (4,9)	18 (5)
Malaltia de Pompe (formes tardanes i infantils)	39,1 (26,4)	9 (5,9)	7 (3,4)	16 (4,5)
Malaltia de Niemann-Pick C	17,3 (18,3)	4 (2,6)	11 (5,4)	15 (4,2)
Síndrome intestí curt	37 (25,2)	5 (3,3)	7 (3,4)	12 (3,4)
Mucopolisacàridosi tipus I - Hurler	7,8 (12)	5 (3,3)	4 (2)	9 (2,5)
Mucopolisacàridosi tipus II - Hunter	13,3 (9,4)	(0)	8 (3,9)	8 (2,2)
Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	18,7 (12,2)	5 (3,3)	1 (0,5)	6 (1,7)
Mucopolisacàridosi tipus VI - Maroteaux-Lamy	8 (2,4)	4 (2,6)	(0)	4 (1,1)
Total general	33,2 (21,5)	153 (100)	205 (100)	358 (100)

- Els tractaments més utilitzats van ser eculizumab (n = 124; 30%), nusinersen (n = 50; 12,1%) i agalsidasa alfa (n = 48; 11,6%). A la taula 3 es mostren els tractaments farmacològics registrats i les indicacions d'ús.
- Tenint en compte la primera data de dispensació registrada, en general, la durada mitjana (DE) d'aquests tractaments va ser de 56,4 (59,8) mesos, i la mediana (rang interquartilic [RIQ]) de 28,6 (10,5 - 84,4) mesos.
- La mediana d'aquestes durades han estat molt variables segons el diagnòstic de la malaltia, des de 155 mesos per la mucopolisacàridosi tipus VI - Maroteaux-Lamy (RIQ: 62,8 - 178,1 mesos), 152 en els tractaments per la malaltia de Gaucher (RIQ: 67,7 - 197,3 mesos), o 96 per la mucopolisacàridosi tipus II - Hunter (RIQ: 51,9 - 117,3 mesos), fins a una mediana de 9 mesos en la combinació de lumacaftor i ivacaftor pel tractament de la fibrosi quística en pacients de 6 a 11 anys, degut a que aquesta indicació és de recent introducció al registre de dades de l'RPT.

Taula 3. Tractaments farmacològics utilitzats i indicacions d'ús.

Tractaments	Malaltia	N (%)
Eculizumab		124 (30)
	Síndrome hemolítica urèmica atípica	80 (19,3)
	Hemoglobinúria paroxismal nocturna	44 (10,6)
Nusinersen	Atròfia muscular espinal	50 (12,1)
Agalsidasa Alfa	Malaltia de Fabry	48 (11,6)
Imiglucerasa	Malaltia de Gaucher	25 (6)
Velaglucerasa	Malaltia de Gaucher	25 (6)
Agalsidasa Beta	Malaltia de Fabry	23 (5,6)
Miglustat		22 (5,3)
	Malaltia de Niemann Pick C	15 (3,6)
	Malaltia de Gaucher	7 (1,7)
Alglucosidasa Alfa	Malaltia de Pompe	16 (3,9)
Lumacaftor, Ivacaftor	Fibrosi quística	15 (3,6)
Eliglustat	Malaltia de Gaucher	14 (3,4)
Teduglutida	Síndrome d'intestí curt	12 (2,9)
Migalastat	Malaltia de Fabry	10 (2,4)
Laronidasa	MPS tipus I - Hurler	9 (2,2)
Idursulfasa	MPS tipus II - Hunter	8 (1,9)
Sebelipasa alfa	Deficiència de lipasa àcida lisosomal	6 (1,4)
Galsulfasa	MPS tipus VI - Maroteaux-Lamy	4 (1)
Ivacaftor	Fibrosi quística	3 (0,7)
Total general		414 (100)

MPS: mucopolisacàridosi

Dades de seguiment

- Dels 414 tractaments iniciats, en 379 (91,5%) s'havia registrat informació de seguiment de dades clíniques. Dels 36 casos analitzats sense dades de seguiment, 9 (25%) corresponen a casos no informats i 27 (75%) a casos on el període de seguiment havia estat massa curt per a poder comunicar aquesta informació.
- Un total de 244 tractaments (58,9%) en 244 pacients (68,2%) són actius, és a dir, continuen en tractament al final del període analitzat. Es van retirar 170 tractaments (41,1%) en 114 pacients (31,8%). A la taula 4 es mostren el nombre de tractaments farmacològics retirats, així com els pacients que continuen amb tractament per les diferents indicacions.

Taula 4. Seguiment dels tractaments iniciats

Malaltia	Tractaments			Pacients		
	Actius N (%)	Retirats N (%)	Total N (%)	Actius N (%)	Retirats N (%)	Total N (%)
Malaltia de Fabry	57 (23,4)	24 (14,1)	81 (19,6)	57 (23,4)	8 (7)	65 (18,2)
Síndrome hemolítica urèmica atípica (SHUa)	32 (13,1)	48 (28,2)	80 (19,3)*	32 (13,1)	43 (37,7)	75 (20,9)*
Malaltia de Gaucher tipus I i III	37 (15,2)	34 (20)	71 (17,1)	37 (15,2)	5 (4,4)	42 (11,7)
Atròfia muscular espinal (AME)	36 (14,8)	14 (8,2)	50 (12,1)	36 (14,8)	14 (12,3)	50 (14)
Hemoglobinúria paroxismal nocturna (HPN)	20 (8,2)	24 (14,1)	44 (10,6)*	20 (8,2)	18 (15,8)	38 (10,6)*
Fibrosi quística	18 (7,4)	(0)	18 (4,3)	18 (7,4)	(0)	18 (5)
Malaltia de Pompe	12 (4,9)	4 (2,4)	16 (3,9)	12 (4,9)	4 (3,5)	16 (4,5)
Malaltia de Niemann-Pick C	7 (2,9)	8 (4,7)	15 (3,6)	7 (2,9)	8 (7)	15 (4,2)
Síndrome intestí curt	9 (3,7)	3 (1,8)	12 (2,9)	9 (3,7)	3 (2,6)	12 (3,4)
Mucopolisacaridosi tipus I - Hurler	2 (0,8)	7 (4,1)	9 (2,2)	2 (0,8)	7 (6,1)	9 (2,5)
Mucopolisacaridosi tipus II - Hunter	5 (2)	3 (1,8)	8 (1,9)	5 (2)	3 (2,6)	8 (2,2)
Dèficit de lipasa àcida lisosòmica	6 (2,5)	(0)	6 (1,4)	6 (2,5)	(0)	6 (1,7)
Mucopolisacaridosi tipus VI - Maroteaux-Lamy	3 (1,2)	1 (0,6)	4 (1)	3 (1,2)	1 (0,9)	4 (1,1)
Total	244 (100)	170 (100)	414 (100)	244 (100)	114 (100)	358 (100)

* Es pot haver sol·licitat un tractament dues vegades per un mateix pacient en períodes de temps diferents.

- Els principals motius de retirada de tractaments van ser la manca de resposta (n = 33; 28,9%), l'èxitus dels pacients (n = 24; 21,1%), la remissió o estabilitat de la malaltia (n = 15; 13,2%), el compliment dels criteris de discontinuació establerts a l'acord (n = 11; 9,6%), la inclusió dels pacients en assaigs clínics (n = 11; 9,6%), el canvi de residència a un altre comunitat autònoma (n = 7; 6,1%), i altres (n = 13; 11,4%) com els efectes adversos al tractament (n = 3), la intervenció quirúrgica (n = 3), la comorbiditat (n = 3), la decisió del pacient (n = 2), la falta d'adherència (n = 1) o la dificultat en l'administració del fàrmac (n = 1).

Resultats en salut

MALALTIA DE FABRY

- Dels 65 pacients registrats amb malaltia de Fabry^{5,6} es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per a 52 (80%) pacients. La meitat d'aquests (n = 26; 50%) eren pacients naïf (l'inici del tractament va ser el registrat a l'RPT durant el període analitzat) i l'altre meitat (n = 26; 50%) eren pacients pretractats (l'inici del tractament va ser anterior a la publicació de l'acord i de la creació de l'RPT).
- Dels 26 pacients naïf, 22 (84,6%) van continuar amb la mateixa simptomatologia clínica després de l'inici del tractament, 1 (3,8%) va empitjorar i 3 (11,6%) van discontinuar el tractament per progressió de la malaltia, manca de resposta i èxitus abans del seguiment. Dels 26 pacients pretractats, 20 (77%) continuaven amb la mateixa simptomatologia, 1 (3,8%) va empitjorar i 5 (19,2%) discontinuen el tractament per èxitus, canvi de residència a un altre comunitat autònoma i manca de resposta al tractament. Onze pacients van ser trasplantats durant el tractament.

MALALTIA DE GAUCHER TIPUS I i III

- Dels 42 pacients tractats per a la malaltia de Gaucher,⁷⁻⁹ 41 són tipus I i 1 és de tipus III.
- Es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per a 40 (97,6%) d'aquests pacients, dels que 7 (17%) eren pacients naïfs i 33 (83%) pacients pretractats.
- En 29 (87,8%) dels pacients pretractats s'observa una millora o estabilització en les variables de resposta segons les dades de l'últim seguiment registrat, mentre que 4 (12,2%) pacients van discontinuar pels motius següents: èxitus, inclusió en un assaig clínic, remissió o estabilitat de la malaltia i manca de resposta del tractament.
- Després d'un any de tractament, els 7 pacients naïf segueixen mantenint una resposta òptima (n = 5) o subòptima (n = 2) al tractament.

HEMOGLOBINÚRIA PAROXISMAL NOCTURNA (HPN)

- S'ha pogut analitzar la informació sobre els resultats clínics en els 38 pacients registrats per a HPN.⁴
- Després d'un any de tractament, es va observar una resposta completa en 22 (58%) dels pacients, una resposta parcial en 11 (29%) i no van respondre al tractament 5 (13%).
- Nou (40,9%) dels pacients que van obtenir una resposta completa van discontinuar el tractament en el seu últim seguiment registrat (8 van ser inclosos en un assaig clínic i 1 per evolució de la síndrome mielodisplàsica). Tres (27,3%) dels pacients que van aconseguir una resposta parcial també van discontinuar el tractament (pel transplantament de precursors hematopoètics, la inclusió d'un pacient en un assaig clínic i l'èxitus). No es va fer la renovació del tractament dels 5 pacients que no van respondre.

SÍNDROME HEMOLÍTICA URÈMICA ATÍPICA (SHUa)

- Dels 75 pacients tractats per SHUa,¹⁷ 55 eren pacients sense diagnòstic que van debutar amb un episodi agut de microangiopatia trombòtica (MAT) sospitós de SHUa (grup A), 13 eren pacients diagnosticats de SHUa no tractats que presenten un episodi agut de MAT (grup B) i 7 eren pacients amb diagnòstic de SHUa candidats a transplantament renal (grup C).
- Dels 55 pacients del grup A, es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per a 50 (90,9%) pacients. Durant el primer seguiment, 15 (30%) pacients van discontinuar el tractament (7 per manca de resposta, 6 per èxitus, 1 per debut a leucèmia i 1 per assolir l'estabilitat clínica i no ser portador de variants patogèniques). Dels 35 pacients restants, 31 (88,6%) van aconseguir la normalització hematològica. Després de gairebé un any de tractament, 20 d'aquests pacients també van aconseguir la normalització de la funció renal, 4 van disminuir els nivells de creatinina sense arribar a assolir l'estabilitat de la malaltia i 11 no van assolir la normalització de la funció renal (en 2 dels pacients la durada del tractament va ser inferior a l'any). En total 20 (40%) d'aquests pacients van discontinuar el tractament: 11 eren pacients responsius que mantenien l'estabilitat clínica durant més de 12 mesos (5 dels quals no presentaven variants patogèniques), 7 eren pacients que seguien requerint diàlisi, 1 havia mort abans d'aconseguir la normalització renal i 1 canvia el diagnòstic a esclerodèrmia abans de l'any de tractament.
- Es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics per als 13 (100%) pacients del grup B. Després del primer seguiment, 2 (15,4%) pacients van discontinuar el tractament (per manca de resposta i èxitus). Els 11 (84,6%) pacients restants van aconseguir la normalització hematològica. Gairebé després d'un any de tractament, 5 dels pacients també van aconseguir la normalització de la funció renal, 3 van disminuir els nivells de creatinina sense arribar a assolir l'estabilitat de la malaltia i 2 no va assolir la normalització de la funció renal. Aquests 2 pacients han discontinuat el tractament per manca de resposta i èxitus.
- Dels 7 pacients del grup C, 4 (57,1%) van discontinuar el tractament durant el primer seguiment (per canvi de residència a

una altra comunitat autònoma, inclusió en un assaig clínic, transplantament de fetge que corregeix la malaltia i èxitus). Els 3 (42,9%) pacients restants van ser trasplantats i van iniciar el tractament per risc de recidiva segons estudi genètic. Tots els pacients van tenir un empelt funcional.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)

- Dels 50 pacients tractats per l'AME,¹ 3 (6%) es troben afectats per AME tipus Ib (un pre-sintomàtic), 20 (40%) per AME tipus II i 27 (54%) per AME tipus III. Nou pacients tenien 2 còpies del gen SMN2, 32 pacients tenien 3 còpies i 9 pacients tenien 4 còpies.
- Es va disposar d'informació per analitzar els resultats clínics en els 3 pacients amb AME tipus Ib. Tots 3 pacients han respost favorablement al tractament segons els criteris de resposta establerts al protocol farmacoclínic estatal. El pacient presintomàtic té un desenvolupament motor normal, i els altres dos pacients mantenen la seva funció pulmonar i el desenvolupament motor.
- Dels 20 pacients afectats per l'AME tipus II, es va disposar d'informació dels resultats clínics en 18 (90%) dels pacients. D'aquests, 7 (38,8%) encara no havien arribat als 2 anys de tractament per avaluar-ne el guany funcional. No obstant això, segons les dades registrades en l'últim seguiment disponible, en 5 d'ells s'observa una absència de milloria dels paràmetres clínics motors, mentre que els altres 2 van discontinuar el tractament per falta d'adherència i la dificultat en l'administració del fàrmac durant el tractament. Després de 2 anys de tractament, s'ha pogut avaluar el guany funcional en 11 (61,2%) pacients. Tres dels pacients van millorar els paràmetres clínics, i es va interrompre el tractament en 8 pacients d'acord als criteris de discontinuació del protocol.
- Dels 27 pacients afectats per l'AME tipus III, es va disposar d'informació sobre els resultats clínics en 22 (81,5%) pacients. En 18 (81,8%) pacients encara no s'ha pogut avaluar el guany funcional per no arribar als 2 anys de tractament, però segons les dades registrades en l'últim seguiment disponible, 14 dels pacients han millorat o mantenen els paràmetres clínics motors, en 3 s'observa una absència de milloria d'aquests paràmetres i 1 va discontinuar el tractament per efectes adversos. Després de 2 anys de tractament s'ha pogut avaluar el guany funcional en 4 (18,2%) pacients. Un dels pacients va millorar els paràmetres clínics motors, i 3 pacients van interrompre el tractament d'acord als criteris de discontinuació del protocol.
- En l'anàlisi segons el número de còpies del gen SMN2, dels 18 pacients en que va ser possible avaluar el guany funcional, han mostrat una resposta al tractament els 3 pacients amb 2 còpies, i 4 dels 14 pacients amb 3 còpies. El pacient amb 4 còpies no ha mostrat resposta al tractament.

Despesa i impacte pressupostari

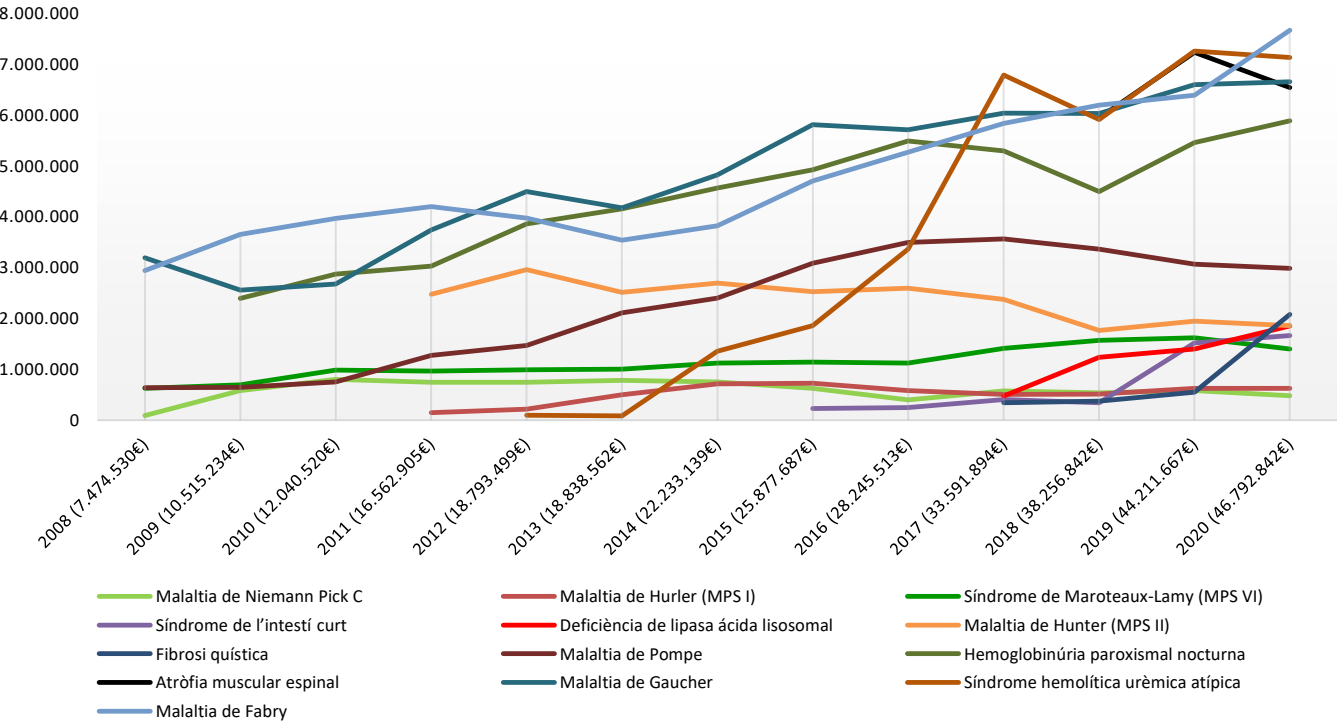
- La despesa corresponent a medicaments per malalties minoritàries d'autorització individual a l'any 2008 va ser de 7.747.530 € i a l'any 2020 de 46.792.842 €. La figura 2 mostra l'evolució anual de la despesa per malaltia en el període analitzat.
- A l'any 2020 els tractaments amb medicaments d'autorització individual que van representar una major facturació van ser els de la malaltia de Fabry (7.662.542 €) i la síndrome hemolítica urèmica atípica (7.132.593 €).
- El medicament que va representar una major facturació va ser l'eculizumab (13.016.811 €). La taula 5 mostra la despesa en aquests medicaments per indicació clínica durant l'any 2020.

Taula 5. Facturació 2020 dels fàrmacs d'autorització individual

Malaltia	Fàrmacs	Total (€)*
Malaltia de Fabry		7.662.542
	Agalsidasa alfa	4.701.011
	Agalsidasa beta	1.820.267
	Migalastat	1.141.264
Síndrome hemolítica urèmica atípica	Eculizumab	7.132.593
Malaltia de Gaucher		6.594.969
	Velaglucerasa Alfa	2.904.144
	Eliglustat	2.047.233
	Imiglucerasa	1.697.918
	Miglustat	0
Atròfia muscular espinal	Nusinersen	6.536.328
Hemoglobinúria paroxismal nocturna	Eculizumab	5.884.218
Malaltia de Pompe	Alglucosidasa alfa	2.984.627
Fibrosi quística		2.074.170
	Ivacaftor, Lumacaftor	1.427.191
	Ivacaftor	646.979
Mucopolisacaridosi tipus II - Hunter	Idursulfasa	1.856.405
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	Sebelipasa alfa	1.850.506
Síndrome de l'intestí curt	Teduglutida	1.660.683
Mucopolisacaridosi tipus VI - Maroteaux-Lamy	Galsulfasa	1.399.628
Deficiència de lipasa àcida lisosomal	Sebelipasa alfa	1.395.052
Mucopolisacaridosi tipus I - Hurler	Laronidasa	624.940
Malaltia de Niemann-Pick C	Miglustat	476.907
Total general		46.792.842

* En el moment de l'anàlisi encara no estava disponible la facturació dels tractaments autoritzats durant el mes de desembre de 2020.

Figura 2. Evolució anual de l'import destinat als tractaments d'autorització individual per malaltia.



Anàlisi per centres

- S'han tractat pacients en un total de 29 centres. El nombre de pacients per centre ha variat des d'1 únic pacient fins a 87 pacients per centre. Deu dels centres han inclòs la majoria de pacients tractats (n = 308; 86%) i han suposat el 86,3% (40.394.008 €) de la facturació de l'any 2020.

Conclusions

- Entre l'1 gener de 2008 i el 31 de desembre de 2020 s'han registrat dades de 358 pacients diagnosticats de malalties minoritàries que han estat tractats amb medicaments d'autorització individual.
- L'edat mitjana (DE) dels pacients tractats ha estat de 34 (21,5) anys, dels quals 205 (57,3%) eren homes i 153 (42,7%) eren dones.
- Els pacients tractats tenien diferents malalties de dipòsit lisosomal (n = 165; 46,1%), la síndrome hemolítica urèmica atípica (n = 75; 20,9%), l'atròfia muscular espinal (n = 50; 14%), l'hemoglobiúria paroxismal nocturna (n = 38; 10,6%), la fibrosi quística (n = 18; 5%) i la síndrome d'intestí curt (n = 12; 3,4%).
- Els medicaments més emprats en aquests pacients van ser l'eculizumab (n = 124; 30%), nusinersen (n = 50; 12,1%) i agalsidasa alfa (n = 48; 11,6%).
- La durada mitjana (DE) d'aquests tractaments va ser de 56,4 (59,8) mesos, i la mediana (rang interquartílic [RIQ]) de 28,6 (10,5 - 84,4) mesos.
- Un total de 244 (68,2%) pacients continuen amb el tractament farmacològic al final del període analitzat. En 114 (31,8%) es va discontinuar el tractament i els principals motius de discontinuació van ser la manca de resposta (n = 33; 28,9%) i l'èxit dels pacients (n = 24; 21,1%).
- La despesa d'aquests medicaments ha augmentat progressivament des de 7.747.530€ a l'any 2008 fins a 46.792.842 € a l'any 2020.

Bibliografia

1. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de nusinersen per al tractament de l'atròfia muscular espinal. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/nusinersen_ame/Acord_CFT-SISCAT_Nusinersen_AME.pdf
2. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de sebelipasa per al tractament del déficit de lipasa àcida lisosòmica. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/Sebelipasa-DLAL/acord_CFT-SISCAT_Sebelipasa_DLAL.pdf
3. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'ivacaftor en el tractament de la fibrosi quística. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/ivacaftor/dictamen_ivacaftor.pdf
4. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eculizumab en el tractament de la hemoglobiúria paroxismal nocturna (HPN). Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eculizumab/dictamen_eculizumab_hpn.pdf
5. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'agalsidasa alfa i agalsidasa beta en el tractament de la malaltia de Fabry. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/agalsidasa-alfa/dictamen_agalsidasa_alfa.pdf
6. Acord de la CFT-SICAT del CatSalut sobre l'ús de migalastat en el tractament de la malaltia de Fabry. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/_compartits/MalaltiaFabry/Acord_CFT-SISCAT_Migalastat_MFabry.pdf
7. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'imiglucerasa i velaglucerasa per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I i III. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/velaglucerasa/dictamen_velaglucerasa.pdf
8. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eliglustat per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I. Disponible a:
http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eliglustat/DictamenCATFAC_Eliglustat_MalaltiaGaucher.pdf

Bibliografia

9. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de miglustat per al tractament de la malaltia de Gaucher tipus I. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/miglustat-gaucher-tipus-I/dictamen_miglustat_gaucher.pdf
10. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'alglucosidasa alfa per al tractament de pacients amb formes tardanes de la malaltia de Pompe. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/alglucosidasa-alfa/dictamen_alglucosidasa_alfa.pdf
11. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'alglucosidasa alfa per al tractament de pacients amb formes infantils de la malaltia de Pompe. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/alglucosidasa-alfa/dictamen_alglucosidasa_pompe_infantil.pdf
12. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de miglustat per al tractament de les manifestacions neurològiques de la malaltia de Niemann-Pick C. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/miglustat-npc/dictamen_miglustat_niemann-pick.pdf
13. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de laronidasa per al tractament de la mucopolisacaridosi tipus I. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/laronidasa/dictamen_laronidasa_mucopolisacaridosi_tipusI.pdf
14. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'idursulfasa per al tractament de la mucopolisacaridosi tipus II. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/idursulfasa/dictamen_idursulfasa.pdf
15. Dictamen del CATFAC sobre l'ús de galsulfasa en el tractament de la mucopolisacaridosi tipus VI. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/galsulfasa/dictamen_galsulfasa_mpsvi.pdf
16. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de teduglutida per al tractament de l'intestí curt. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/teduglutida-SIC/teduglutida-sic-acord-siscat-CFT.pdf
17. Dictamen del CATFAC sobre l'ús d'eculizumab en el tractament de la síndrome hemolítica urèmica atípica. Disponible a: http://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/eculizumab-shua/dictamen_eculizumab_shua.pdf
18. Acord de la CFT-SISCAT del CatSalut sobre l'ús de lumacaftor/ivacaftor per al tractament de la fibrosi quística. Disponible a: https://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/medicaments_farmacia/harmonitzacio/info_rmes/lumacaftor-ivacaftor-fibrosi-qui/acord-CFT-SISCAT-lumacaftor-ivacaftor-FQ.pdf

L'autoria d'aquest document correspon al Programa d'harmonització farmacoterapèutica. Els autors són Miriam Umbria, Sílvia Fernández, Gerard Solís, Mercè Obach, Manel Fontanet, Alba Prat, Antoni Vallano i Caridad Pontes.

Suggerim que aquest document sigui citat de la manera següent:

Informe d'avaluació de resultats: Tractament de les malalties minoritàries amb medicaments d'autorització individual a l'any 2020. Barcelona. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2021.

Paraules clau: malalties minoritàries, autorització individual, RPT



Els continguts d'aquesta obra estan subjectes a una llicència de Reconeixement-NoComercial-SenseObresDerivades 4.0 Internacional.

La llicència es pot consultar a: <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.ca>